



Genindexe

La génétique à votre service

Dépistage de la glycogénose de type IV (GSDIV)

Qu'est-ce que le GSDIV ?

La GSDIV (pour Glycogen Storage Disease Type 4) est une glycogénose de type IV. Les glycogénoses sont des maladies du métabolisme, c'est-à-dire qu'elles résultent d'un défaut dans la chaîne de réactions chimiques qui transforment les sucres en énergie utilisable. Ces sucres ou glucides sont stockés dans les cellules sous forme de glycogène. Lors de l'exercice physique, le glycogène est normalement transformé en énergie utilisable par les muscles, grâce à une série de réactions biochimiques qui font intervenir plusieurs enzymes. Si l'une d'elles manque, le glycogène s'accumule dans les cellules sans pouvoir être utilisé.

Symptômes :

Dans la forme la plus courante, les chatons meurent à la naissance ou peu après car ils sont incapables de produire suffisamment de glucose nécessaire à la naissance et aux premières heures de la vie. Plus rarement, les chatons peuvent vivre normalement jusqu'à 5 mois, mais la maladie conduit rapidement à des dégénérescences neuromusculaires, à des atrophies musculaires, à des défaillances cardiaques et à la mort de l'animal avant 15 mois.

Transmission :

Pour le chat des forêts norvégiennes, la glycogénose de type IV est une maladie héréditaire monogénique (un seul gène impliqué) autosomale (les mâles comme les femelles sont concernés) récessive (le chaton doit hériter de l'allèle du gène muté de chacun de ses deux parents pour être atteint).

Diagnostic :

Le Pr John Fyfe de l'Université du Michigan (USA) a identifié le gène et la mutation impliquée dans cette maladie (Fyfe et al. 2007). En accord avec ce dernier, GENINDEXE propose un test de dépistage de la maladie basé sur la détection de la mutation du gène GBE1. Selon le résultat du test, 3 situations sont possibles : Homozygote sauvage (+/+), Hétérozygote (+/-) ou Homozygote muté (-/-).



Expression des résultats et signification

En génétique le code pour désigner la copie (allèle) sauvage d'un gène est « + » et à l'inverse le code pour désigner la copie (allèle) mutée d'un gène est « - ».

Ainsi, après un test de dépistage GSDIV, le statut d'un chat pourra être soit :

- + / +** Homozygote sauvage - Non porteur de GSDIV, ne transmettra jamais la mutation
- / +** Hétérozygote - Porteur sain de GSDIV, transmet la mutation dans 50% des cas
- / -** Homozygote muté - Atteint de GSDIV, transmet la mutation dans 100% des cas

Pour optimiser l'organisation de votre reproduction, veuillez consulter l'échiquier de croisement ci-dessous :

| | | Père | | | | | | |
|------|----------------|-------------|-----|--------------|-----|---------|-----|-----|
| | | Non porteur | | Porteur sain | | Atteint | | |
| | | + | + | + | - | - | - | |
| Mère | Non porteuse | + | +/+ | +/+ | +/+ | +/- | +/- | +/- |
| | | - | +/+ | +/+ | +/+ | +/- | +/- | +/- |
| | Porteuse saine | + | +/+ | +/+ | +/+ | +/- | +/- | +/- |
| | | - | +/- | +/- | +/- | -/- | -/- | -/- |
| | Atteinte | + | +/- | +/- | +/- | -/- | -/- | -/- |
| | | - | +/- | +/- | +/- | -/- | -/- | -/- |

Références

Fyfe JC, Kurzhals RL, Hawkins MG, Wang P, Yuhki N, Giger U, Van Winkler TJ, Haskins ME, Patterson DE & Henthorn PS. (2007) A complex rearrangement in GBE1 causes both perinatal hypoglycemic collapse and late-juvenile-onset neuromuscular degeneration in glycogen storage disease type IV of Norwegian forest cats. *Mol Genet Metab.* 2007 Apr;90(4):383-92.